

del rischio di trombosi, eventi cardiovascolari e aborti è stato mostrato in letteratura per alcuni ma non tutti i collettivi di studio. Soprattutto con la mutazione comprovata del fattore V di Leiden, la mutazione della protrombina o un deficit di proteina C/S, l'allele 4G può aumentare ulteriormente il rischio di trombosi. Se un genotipo 4G/4G è presente senza ulteriori fattori di rischio, non vi è alcun rischio significativo di trombosi, eventi cardiovascolari o trombosi nel singolo caso.

Altri fattori di rischio (mancanza di proteina C, proteina S, ATIII, plasminogeno e sindrome fosfolipidica) sono rari.

In base all'efficienza in termini di costi richiesta, uno screening generale non è pertanto giustificato. La mutazione del fattore V, che si manifesta in una maggiore resistenza alla proteina C attivata, può essere chiarita in modo conveniente e a basso costo con la determinazione della resistenza APC.

Al contrario, in tutti i casi di insorgenza di una trombosi e di frequenti episodi tromboembolici in famiglia, dovrebbe essere effettuata un'indagine genetica e si dovrebbe discutere con la paziente la sua situazione personale, la contracccezione, il sovrappeso e il fumo.

Analisi

1960	Fattore V, Leiden R506Q	(1 ml sangue EDTA) PT 138.60
1959	Fattore II, Protrombina (G20210A)	(1 ml sangue EDTA) PT 138.60
058	Trombofilia, profilo breve ATIII, APCRes., ProtC, fProtS, ProtS	(1 ml plasma citrato 1:10) PT 188.10
056	Trombofilia, profilo esteso Thrombophilie, klein + Phospholipid-Ak, β 2-GP, DD, Hcy, Plas	(1 ml sérum + plasma citrato 1:10) PT 423.00
7555	Rischio pillola APCRes., ATIII, DD, Faktor II mut., Phospholipid-Ak, Plasmg, ProtC + ProtS	(1 ml sérum + sangue EDTA + plasma citrato 1:10) PT 207.90
142	Resistenza all'APC	(1 ml plasma citrato 1:10) PT 27.90